GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.583_584insC genu IL2RG
způsobující XSCID
u Cardigan a Pembroke Welsh Corgi

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.583_584insC genu IL2RG způsobující těžkou kombinovanou imunodeficienci (XSCID) u Cardigan a Pembroke Welsh Corgi. Tato imunitní porucha je charakterizovaná sníženým počtem lymfocytů s nízkými až nulovými koncentracemi IgG a IgA, ale normálními koncentracemi IgM. Klinické nálezy zahrnují nehmatné lymfatické uzliny, malou velikost brzlíku a chronické recidivující infekce. Postižená štěňata špatně prospívají, trápí je průjem a občasné zvracení, a i při podpůrné léčbě obvykle umírají do 4 měsíců věku.

Mutace způsobující XSCID je lokalizována na chromozomu X. Samci mají chromozomy X a Y, tedy mohou být pouze zdraví (Xn/Y) nebo nemocní (Xm/Y). Samice mají dva chromozomy X, tudíž mohou být buď zdravé (Xn/Xn), přenašečky (Xn/Xm) nebo nemocné (Xm/Xm). U přenašeček se nevyskytují klinické příznaky, avšak jsou schopné mutovanou alelu přenášet na své potomstvo.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE